Ermer Guevara Elizondo.

Anomalías segundo parcial Embriología.

GEN	ENFERMEDAD	CARACTERÍSTICA
ESQUELETO		
CRANEOSQUISIS/ACRANIA		
	Anencefalia	Tejido cerebral expuesto al líquido amniótico degenera
	Meningocele	Hernia en donde las meninges están involucradas
	Meningoencefalocele	Hernia en donde el tejido cerebral y las meninges está involucradas
CRANEOSINOSTOSIS		
	Escafocefalia	Cierre prematuro de sutura sagital, el cráneo se hace largo y estrecho
	Braquicefalia	Cierre prematuro de sutura coronal, el cráneo estará corto
	Plagiocefalia	Cierre prematuro de sutura coronal sólo de un lado, el cráneo se aplana asimétricamente
	Saethre-Chotzen	Proliferación y diferenciación prematura en la sutura coronal, provocando craneosinostosis y Sindactilia
DISPLASIAS DEL ESQUELETO		
FGFR3	Acondroplasia	Forma más frecuente de displasia esquelética, afectando huesos largos, cráneo grande, región mediofacial pequeña, dedos cortos, curvatura espinal acentuada
FGFR3	Displasia tanatrófica	Displasia esquelética neonatal mortal más frecuente. TIPO I: Fémures cortos y curvados y con o sin síndrome de Carpenter TIPO II: Fémures rectos y relativamente largos y síndrome de Carpenter
FGFR3	Hipocondropasia	Tipo suave de acondroplasia
DISPLASIA ESQUELÉTICA GENERALIZADA		
	Disostosis cleidocraneal	Cierre tardío de fontanelas y menor mineralización de suturas craneales. Abultamiento de huesos frontal, parietal y occipital. A veces las clavículas están ausentes
	Acromegalia	Hiperfunción adenohipofisiaria y producción excesiva de hormona del crecimiento. Tamaño desproporcionado de cara, manos, pies. Gigantismo.

Ermer Guevara Elizondo.
Anomalías segundo parcial Embriología.

	Microcefalia	El cerebro no se expande. Retraso grave
ANOMALÍAS VERTEBRALES		
	Escoliosis	Curvatura lateral de la columna
	Secuencia de Klippel-Feil	Vértebras cervicales fusionadas
ESPINA BÍFIDA		
	Espina bífida oculta	Defecto óseo cubierto por piel y no se produce déficit neurológico. Daño cubierto por un “mechón” de pelo en la zona afectada.
	Espina bífida quística	El tubo neural no se cierra, los arcos vertebrales no se forman y el tejido neural queda expuesto. Déficit neuronal depende del grado de severidad **NOTA:** En las anomalías de Defectos de tubo neural se encuentra elevada la Alfafetoproteína.
ANOMALÍAS DE LAS COSTILLAS		
	Costillas cervicales	Se forman costillas supernumerarias, suelen salir de la séptima vértebra cervical, afectando al plexo braquial o a la arteria subclavia. Produce grados de anestesia en la extremidad.
	Hendidura esternal	Anomalía en donde los órganos torácicos sólo están cubiertos por piel y tejido blando. Las bandas esternales no crecen juntas en línea media. <u>PECTUS EXCAVATUM</u>: Esternón deprimido que se hunde <u>PECTUS CARINATUM</u>: Aplanamiento bilateral del pecho. El esternón se proyecta hacia la parte anterior.
<u>SISTEMA MUSCULAR</u>		
	Secuencia de Poland	Ausencia del pectoral menor y pérdida parcial del pectoral mayor. Pezón o aréola desaparecen. Sindactilia, braquidactilia.
	Síndrome del abdomen en ciruela pasa	Ausencia parcial o completa de la musculatura abdominal. Órganos visibles y fácil palpamiento.
DISTROFIA MUSCULAR		
Distrofina	Distrofia muscular de Duchenne	Más común, ligada al cromosoma X,
Distrofina	Distrofia muscular de Becker	Agotamiento muscular

Ermer Guevara Elizondo.
Anomalías segundo parcial Embriología.

EXTREMIDADES		
	Meromelia	Ausencia parcial de extremidad
	Amelia	Ausencia completa de extremidad
	Focomelia	Forma de meromelia. Huesos largos ausentes pero manos o pues pegados al tronco por huesos pequeños de forma irregular
	Braquidactilia	Dedos más cortos de lo normal
	Sindactilia	Unión de dedos por falta de apoptosis
	Polidactilia	Dedos supernumerarios
	Ectrodactilia	Ausencia de un dedo
	Manos/pies hundidos	Hendidura anómala entre metacarpianos segundo y cuarto. Pulgar e índice, meñique y anular fusionados.
HOXA13	Síndrome mano-pie-genital	Fusión de huesos carpianos, dedos cortos y pequeños. En mujer útero dividido, en hombres hipospadias.
HOXA13	Sinpolidactilia	Combinación de sindactilia y polidactilia
TBX5	Síndrome de Holt-Oram (Síndrome pie-mano)	Anomalías de extremidades superiores y defectos cardiacos. Ausencia de dedo, polidactilia, sindactilia, ausencia de radio, anomalías de tabique auricular y ventricular.
COLIA1, COLIA2	Osteogénesis imperfecta	Acortamiento, arqueamiento e hipomineralización de huesos largos de extremidades, esclerótica azul.
FBN1	Síndrome de Marfán	Altos, flacos, extremidades y cara larga y delgada. Defectos del esternón, hiperflexibilidad de articulaciones.
	Artrogriposis/Luxación congénita de cadera	Incluye a más de una articulación, se debe a defectos neurológicos, musculares. Subdesarrollo del acetábulo y la cabeza del fémur.
	Pie equinovaro	Efecto mecánico en pies por oligohidramnios
	Defecto transverso de extremidad	Anomalías en extremidades. Porción proximal intacta y porción distal ausentes.
SISTEMA CARDIACO		
	Dextrocardia	Corazón del lado derecho del tórax. Puede coincidir con transposición visceral

Ermer Guevara Elizondo.
Anomalías segundo parcial Embriología.

	Inversión ventricular	Ventriculo izquierdo está a la derecha y conecta con aurícula derecha a través de válvula mitral
	Transposición L	Arteria pulmonar sale del ventrículo izquierdo y la Aorta del ventrículo derecho
	CIA	Defecto de ostium secundum
	CIV	Defecto de tabique interventricular. Defecto cardiaco más común
	Corazón trilocular biventricular	Ausencia total del tabique auricular
	Cierre prematuro de agujero oval	Cierre de agujero oval en vida prenatal. Provoca hipertrofia masiva del ventrículo y aurícula derechos. Muere.
	Persitencia del conducto auriculoventricular	Almohadillas no se fusionan
	Atresia tricúspide	Obliteración del orificio auriculoventricular derecho. Ausencia de válvulas tricúspides o fusión de las mismas.
	Anomalía de Ebstein	Válvula tricúspide desplazada hacia en ápice del ventrículo derecho.
	Teratología de Fallot	Anomalía más frecuente de región conotruncal 1. Estenosis pulmonar infundibular 2. Defecto de tabique interventricular 3. Aorta cabalgante 4. Hipertrofia del ventrículo derecho
	Persistencia del tronco arterial	Bordes conotruncales no se fusionan
	Transposición de los grandes vasos	Tabique conotruncal no logra seguir su curso normal en espiral y se dirige recto hacia abajo
Deleción 22q11	Secuencia de DiGeorge	Desarrollo anómalo de la cresta neural. Defecto facial, hipoplasia del timo, disfunción de la glándula paratiroidea, anomalía cardiaca que afectan al infundíbulo como persistencia de tronco arterial y teratología de Fallot
	Estenosis valvular de la arteria pulmonar o aorta	<u>ESTENOSIS VALVULAR DE LA ARTERIA PULMONAR</u>: Tronco de la arteria pulmonar estrecho o atrésico <u>ESTENOSIS VALVULAR AÓRTICA</u>: Fusión de las válvulas engrosadas puede ser tan completa que sólo quede una abertura de la medida de una aguja. Aorta normal.

Ermer Guevara Elizondo.
Anomalías segundo parcial Embriología.

	Ectopía cardiaca	Corazón descansa sobre la superficie del pecho. No cierra la pared ventral del cuerpo.
SISTEMA RESPIRATORIO		
	Atresia esofágica	Alteraciones en separación del esófago y la tranquea. Más común: con fístula traqueoesofágica. Porción superior del esófago termina en bolsa ciega y la porción inferior forma una fístula con la tráquea
	Síndrome de dificultad respiratoria/Enfermedad de membranas hialinas	Surfactante insuficiente y el bebé prematuro tiene un elevado riesgo de que sus alvéolos colapsen durante la espiración
	Asociación VACTERL	Anomalías vertebrales, atresia anal, defectos cardiacos, fístula traqueoesofágica, atresia esofágica, anomalías renales y defectos en extremidades
	Lóbulos pulmonares	Lóbulos adicionales que partes de tráquea o esófago a partir de yemas pulmonares adicionales
	Quistes pulmonaries congélitos	Dilatación de bronquios terminales
CABEZA Y CUELLO		
	Fístulas branquiales	Segundos arcos faríngeos no crecen en dirección cauda por encina de arcos tercero y cuarto, dejando restos de las hendiduras segunda, tercera y cuarta en contacto con la superficie en contacto mediante un canal estrecho
	Fístulas branquiales internas	Seno cervical conectado a la luz de la faringe por un canal que se abre en la región amigdalina
TCOFI	Síndrome de Treacher Collins (disostosis mandibulofacial)	Hipoplasia malar por subdesarrollo de huesos cigomáticos.
	Secuencia de Robin	Desarrollo de maxilar inferior. Micrognitia, fisura palatina y glosoptosis
	Síndrome de Goldenhar (espectro oculoauriculoverebral)	Afecta huesos maxilar superior, temporal y cigomático. Anomalías en oído externo, ojo e vértebras.
	Quistes tiroglosos	Quistes por migración de tiroides. En línea media.

Ermer Guevara Elizondo.
Anomalías segundo parcial Embriología.

FISURAS FACIALES		
	Delante del agujero incisivo	Labio leporino lateral (más en hombres) Fisura del maxilar superior Fisura entre el paladar primario y secundario
	Detrás del agujero incisivo	Fisura palatina (Secundario) (más en mujeres) Fisura de la óvula
	Fisura facial oblicua	Prominencia maxilar superior no converge con la prominencia nasal lateral. Conducto nasolagrimal en contacto con la superficie.
	Labio leporino medial	Convergencia incompleta entre dos prominencias nasales mediales en la línea media. Tiene retraso y holoprosencefalia
SISTEMA TEGUMENTARIO		
	Atriquia	No hay cabello
	Hipertricosis	Mucho cabello
	Ictiosis	Piel gruesa, seca, escamosa y agrietada
	Feto arlequín	Manera severa de ictiosis. Queratinización. Es fatal
	Vitiligo	Enfermedad autoinmune. Áreas se despigmentan. (Los melanocitos si migraron a la zona de la piel, sin embargo, años después el sistema inmune reacciona ante ellos)
	Albinismo	Despigmentación en cabello y ojo. No sintetizan melanina
	Piebaldismo	Zonas hipopigmentadas por ausencia de melanocitos por falla en su migración.
	Síndrome de Waardenburg	Falta de migración de las células de la cresta neural. Sordera (falla en cóclea) y heterocromía del iris
	Polimastia	Más conductos galactóforos
	Politelia	Más pezones

Ermer Guevara Elizondo.

Anomalías segundo parcial Embriología.

	CAVIDADES	
	Ectopia Cardiaca	Pliegues no cierran en línea media de región torácica.
	Pentalogía de Cantrell	Ectopia cardiaca, defectos en diafragma, anomalías en esternón, deformaciones de pared abdominal.
	Gastrosquisis	Pared del cuerpo no se cierra en región abdominal. Asas intestinales se hernian. Lado derecho más frecuente. No cubierto de amnios.
	Extrofia vesical	Cierre anómalo en pared pélvica. En hombre se acompaña de epispadias (división del dorso del pene)
	Extrofia cloacal	Fallo del cierre de pared corporal en región pélvica. Deja expuesto a vejiga y a recto.
	Onfalocele	La hernia fisiológica no logra volver a la cavidad abdominal. Anomalía cubierta de amnios. Es menos viable la vida a comparación de Gastrosquisis. **Ej:** Si se observan asas intestinales antes de las 12 semanas, es **asa fisiológica** (NORMAL), Si se observan asas intestinales en un producto de más de 12 semanas, es **Onfalocele** (Anormal).
	Hernia diafragmática	Una o ambas membranas pleuroperitoneales no logran cerrar los canales pericardioperitoneales. Viseras abdominales entran en cavidad pleural. 90% del lado izquierdo. Hipoplasia pulmonar. 75% mueren.
	Hernia paraesternal	Parte anterior del diafragma. Saco peritoneal pequeño contiene asas intestinales entran en el pecho entre la parte esternal y la parte costal del diafragma.
	Hernia esofágica	Acortamiento del esófago. Parte cefálica del estómago retenido en tórax. Estomago constreñido a nivel de diafragma.